طفلك و فحص حديثي الولادة

الآباء الأعزاء،

تقدم منطقة توسكانا لطفلك الفرصة ليتم تضمينه في برنامج فحص حديثي الولادة مجانًا.

ما هو فحص حديثي الولادة؟

كجزء من برامج الطب الوقائي ، يخضع جميع الأطفال حديثي الولادة لاختبارات بسيطة مجانية تسمح بالكشف المبكر عن بعض الأمراض الخلقية.

ينص القانون الوطني رقم 104 92/02/05 على فحص بيلة الفينيل كيتون وقصور الغدة الدرقية الخلقي والتليف الكيسي.

منذ عام 2004 ، أدخلت منطقة توسكانا أيضًا فحصًا استقلابيًا موسعًا لأكثر من أربعين مرضًا استقلابيًا.

جعل القانون الوطني 2016/167 هذا الفحص إلزاميًا لجميع المولودين في إيطاليا.

من خلال القرار الإقليمي رقم 2018/909 ، وسعت توسكانا الفحص ليشمل أيضًا ثلاثة أمراض تخزين جسيمية وإلى حالات نقص المناعة الخلقية الوخيمة مجتمعة ، ووفقًا للقرار الإقليمي رقم 2021/796 ، تضمنت فحص حديثي الولادة للكشف عن ضمور العضلات الشوكي (SMA)

لماذا فحص حديثي الولادة؟

الغرض من فحص حديثي الولادة هو الكشف المبكر ، قبل ظهور الأعراض ، عن بعض الأمراض الخلقية مع البدء السريع لعلاجات معينة ، لمنع أو الحد من الأضرار الجسيمة النموذجية لهذه الأمراض.

كيف يتم ذلك؟

يتم تحليل قطرات الدم التي يتم جمعها عن طريق ثقب صغير في كعب الوليد بين 48 و 72 ساعة من العمر.

توضع قطرات الدم على ورقة ماصة خاصة ملحقة ببطاقة تحمل بيانات المولود.

يُتوقع سحب إضافية في فئات معينة من الأطفال حديثي الولادة ، على سبيل المثال إذا كان وزن الأطفال حديثي الولادة أقل من 2000 غرام. ثلاث عمليات سحب مطلوبة في 48 ساعة ، في 14 و 30 يومًا.

يتم إرسال البطاقة إلى مستشفى جامعة ماير حيث يتم إجراء الاختبارات لجميع المولودين في توسكانا.

يحتفظ AOU Meyer بالبطاقات بقطرات الدم التي تم جمعها لمدة عشر سنوات

متى ستعرف النتائج؟

إذا كانت نتائج فحص المولود إيجابية لأحد الاختبارات للأمراض التي تم فحصها ، فسيتم استدعاؤه من مكان الولادة أو مركز الفحص لإجراء مزيد من الاختبارات.

لا يتم الإبلاغ عن النتائج الطبيعية ، لذلك إذا لم يتم استدعاؤك ، فهذا يعني أن جميع الاختبارات سلبية.

تحذير: الاستدعاء لا يعني أن الطفل مريض ولكن هناك حاجة إلى مزيد من التحقيقات فقط

ما هي الأمراض التي يتم الكشف عنها بالفحص؟

قصور الغدة الدرقية الخلقي

ويرجع ذلك إلى نقص أو عدم كفاية إنتاج هرمونات الغدة الدرقية الضرورية لنمو ونضج الجهاز العصبي المركزي وللنمو الطبيعي للطفل.

يتكون العلاج من تناول هرمون الغدة الدرقية عن طريق الفم. يسمح التشخيص والعلاج المبكران بالنمو الطبيعي للطفل.

بيلة الفينيل كيتون وأمراض التمثيل الغذائي الأخرى

كانت بيلة الفينيل كيتون هي أول مرض استقلابي يتم فحصه عند الأطفال حديثي الولادة.

ويرجع ذلك إلى خلل خلقي في إنزيم يحدد التراكم في جسم فينيل ألانين ، وهو أحد مكونات البروتينات. تراكم الفينيل ألانين سام للدماغ. يتكون العلاج من اتباع نظام غذائي منخفض في هذه المادة ويسمح بالتطور والنمو العقلي الطبيعي. في بعض الحالات ، يكون العلاج الدوائي ممكنًا.

بالإضافة إلى بيلة الفينيل كيتون ، فإن الفحص قادر على تحديد أكثر من أربعين مرضًا استقلابيًا ، باستخدام أجهزة معقدة تسمى قياس الطيف الكتلي (.(LC-MS / MSأمراض التمثيل الغذائي هي مجموعة كبيرة من الأمراض الوراثية التي تسببها عيوب التمثيل الغذائي. يمكن أن تحدث الأعراض في وقت مبكر من الأيام الأولى من الحياة ، ولكن غالبًا خلال السنة الأولى أو بعد ذلك ، حتى في مرحلة البلوغ. يمكن أن تؤثر الأمراض ، إذا لم يتم علاجها بشكل مناسب ، على أعضاء وأنظمة مختلفة مثل الجهاز العصبي المركزي والقلب والكبد والكلى والجلد ، إلخ. في بعض الحالات يمكن أن تسبب الموت المفاجئ. يسمح التشخيص المبكر بالبدء المبكر للعلاج الغذائي و / أو الدوائي مع تحسين التشخيص ونوعية الحياة.

الأمراض الأيضية التي تخضع لفحص حديثي الولادة هي:

عيوب في استقلاب الأحماض الأمينية ، عيوب في استقلاب الأحماض العضوية ، عيوب في دورة اليوريا ، عيوب في أكسدة بيتا للأحماض الدهنية (يتأثر حوالي 1 رضيع من كل 2000).

عيب البيوتينيداز

وهو عيب خلقي في عملية التمثيل الغذائي لفيتامين ، البيوتين ، مما يؤدي إلى عيوب متعددة في الكربوكسيلاز. تتنوع الأعراض وقد تشمل التخلف الحركي النفسي ، والنوبات ، وعيوب المناعة ، وتغيرات الجلد.

يقوم الفحص بتقييم نشاط إنزيم البيوتينيداز. يتكون العلاج من تناول البيوتين عن طريق الفم.

الجالاكتوز في الدم

يرجع ذلك إلى خلل جيني يتسبب في تراكم الجالاكتوز في الجسم ، والذي ينتج عن استقلاب الكربوهيدرات ، مع تأثيرات سامة على أعضاء مختلفة مثل الكبد والعين. يتكون العلاج من نظام غذائي خالٍ من الجالاكتوز.

التليف الكيسي

ينتج هذا المرض عن خلل جيني يمكن أن يسبب ، بطريقة غير متجانسة للغاية ، التهابات الرئة وتغيير وظيفة الجهاز الهضمي (سوء الهضم) ، مع ما يترتب على ذلك من اضطرابات في النمو. يتأثر رضيع واحد من بين كل 4000 ولادة صحية.

يعتمد اختبار الفحص في المقام الأول على جرعة التربسين (بروتين ذو نشاط إنزيمي) على قطرة دم. في فترة حديثي الولادة ، ليس من غير المألوف حدوث تغيير في قيم التربسين ، والذي يتطلب تفسيره إجراء مزيد من الاختبارات. لذلك يُنصح في عدد محدود من الأطفال حديثي الولادة بإجراء تحليل جيني متعمق (اختبار جيني) يُطلب موافقتك عليه.

التشخيص في الوقت المناسب للمرض من خلال الفحص في فترة حديثي الولادة ، عادة قبل ظهور الأعراض ، يسمح بتحسين المسار السريري ، لمنع العديد من المضاعفات وتزويد الأسرة بالمشورة الوراثية لأي حالات حمل في المستقبل.

بالإضافة إلى علاج الأعراض ، تتوفر الآن الأدوية الفعالة ضد الخلل الأساسي للمرض في عدد متزايد من الأشخاص المصابين بالتليف الكيسي.

أمراض التخزين الليزوزومية (LSD)

تنتج **LSD** عن عيوب وراثية في الإنزيمات الليزوزومية مع تراكم المواد في الجسيمات الحالة للأعضاء والأنسجة. إنها أمراض تقدمية ويمكن أن تؤدي إلى إعاقة شديدة أو الوفاة في وقت مبكر أكثر أو أقل. وهي تتميز بالتنوع الشديد في سن ظهور المرض ، والأعراض ، والمسار السريري ، والشدة ، حتى داخل نفس المرض.

هؤلاء المشمولون في فحص حديثي الولادة في توسكانا ، عن طريق الجرعات الأنزيمية على قطرة الدم ، هم ثلاثة: **مرض بومبي ، ومرض فابري ، وداء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول.**

بالنسبة لهذه الأمراض ، يتوفر العلاج ببدائل الإنزيم الذي غيّر تاريخها الطبيعي وغيّر الجودة ومتوسط العمر المتوقع للمرضى.

في حالة التشخيص من خلال فحص حديثي الولادة ، قد يختلف وقت بدء العلاج بناءً على الإنزيم / الخلل الجيني والنمط الظاهري السريري.

مرض بومبي

وهو ناتج عن نقص في إنزيم α-glucosidase الحمضي الذي يؤدي إلى تراكم الجليكوجين على وجه الخصوص في أنسجة عضلات القلب والهيكل العظمي. تختلف مظاهر داء بومبي في عمر ظهوره (رضيع ، صغير ، أو بالغ) ، نوع التقدم ، وشدة تأثر العضلات.

مرض فابري

وهو ناتج عن نقص إنزيم α-galactosidaseالذي يؤدي إلى تراكم شحميات الجليكوسفينجولييد ، خاصة في الكلى والقلب والجهاز العصبي مع الفشل الكلوي أو اعتلال عضلة القلب أو السكتة الدماغية. لا يسمح فحص حديثي الولادة عمومًا بالتشخيص عند الإناث.

النوع الأول من داء عديد السكاريد المخاطي

ينتج عن نقص إنزيم α-Iduronidaseالذي يؤدي إلى تراكم عديدات السكاريد المخاطية ، خاصة في الكبد والعظام والعين والجهاز العصبي. في بعض الحالات ، يمكن الإشارة إلى زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم في وقت مبكر.

حالات العوز المناعي الخلقي الشديد المركب (SCID)

نقص المناعة الحاد هو مجموعة كبيرة من الأمراض النادرة (أكثر من ثلاثمائة معروفة اليوم) تتميز جميعها بخلل في جهاز المناعة.

يولد الأطفال المصابون بنقص المناعة الخلقي الشديد (SCID)بصحة جيدة على ما يبدو. ومع ذلك ، نظرًا للعيب الخطير في جهاز المناعة الذي لا يسمح لهم بالدفاع عن أنفسهم من الأمراض المعدية ، فقد يعانون من أضرار جسيمة لا رجعة فيها قبل الأوان أو حتى يموتون من الالتهابات التي هي عوضًا عن ذلك بسيطة للأطفال الذين لديهم جهاز مناعة طبيعي.

يسمح فحص حديثي الولادة بتشخيص SCIDفي الأيام الأولى من حياة الطفل ، ثم في حالة الاشتباه في وجود عيب مناعي ، قم بتنشيط العلاج لشفاء جهاز المناعة مع حماية الطفل من جميع الإصابات المحتملة. في كثير من الحالات تكون العلاجات قادرة على إعادة الطفل بصحة جيدة.

يتم الفحص من خلال البحث عن جزيئات تسمى TRECفي قطرة من دم الرضيع. TREC(T cell receptor excision circles) عبارة عن جزيئات صغيرة يتم إنتاجها أثناء تطور ونضج الخلايا التائية ، وهي مهمة جدًا في وظيفة الجهاز المناعي. إذا كان الجهاز المناعي طبيعيًا ، فسوف ينتج العديد من TREC؛ على العكس من ذلك ، فإن المستويات المنخفضة أو الغائبة من TRECهي دعوة للاستيقاظ وتشير إلى أن جهاز المناعة لا يعمل بشكل صحيح.

ضمور العضلات الشوكي (SMA)

الضمور العضلي النخاعي (SMA) هو مرض وراثي (يتأثر حوالي 1 رضيع من كل 6000-10000) بضعف عضلي تدريجي وضمور. من بين الأشكال المختلفة للمرض ، يعد النوع الأول SMA هو الأكثر خطورة ويحدث في الأشهر الأولى من الحياة ، مع عدم اكتساب المهارات الحركية مثل التحكم في الرأس والحفاظ على وضعية الجلوس ؛ الدورة تقدمية مع الوفاة بمتوسط 8-9 أشهر من العمر في غياب العلاجات الداعمة. يكون العلاج النوعي (قليل النوكليوتيدات المضادة للحساسية والعلاج الجيني) أكثر فعالية كلما تم إنشاؤه مبكرًا ؛ يمكن أن يسمح العلاج الذي بدأ في مرحلة ما قبل الأعراض بالوصول إلى مراحل التطور الحركي المماثلة لتلك التي لدى الأطفال غير المصابين.
يتكون اختبار الفحص من تحليل جيني جزيئي لجين SMN1(وجود / عدم وجود الجين في الزيجوت المتماثل) على الحمض النووي المستخرج من قطرات الدم في البطاقة.

للحصول على معلومات حول طرق معالجة البيانات ، يمكن الرجوع إلى المعلومات الموجودة على موقع الشركة www.meyer.it/screeningneonatale.

In caso di screening neonatale positivo e confermata diagnosi, vi sarà assicurato un percorso di presa in carico e cura coordinato dall'AOU Meyer in collaborazione con il Punto nascita regionale, il pediatra di famiglia e i centri clinici specializzati per la cura della specifica patologia diagnosticata.

للحصول على معلومات
AOU Meyer
الهاتف. 055 5662766 من الاثنين إلى الجمعة ، من 12:00 إلى 13:00
screening@meyer.it
www.meyer.it
viale Gaetano Pieraccini، 24-50139 فلورنسا

الشعارات
ماير - الخدمة الصحية / المنطقة - شبكة طب الأطفال